



Ciencia Latina
Internacional

Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), septiembre-octubre 2024,
Volumen 8, Número 5.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i5

SÍNDROME DE KERATITIS, ICTIOSIS Y SORDERA KID

KERATITIS, ICHTHYOSIS, AND DEAFNESS SYNDROME KID

María Alejandra Velásquez Quiroga
Universidad Industrial De Santander

Cristian Camilo Ballesteros López
Universidad Industrial De Santander

Jonatan Ferley Vasquez Castro
Universidad Industrial De Santander

Maira Alejandra Puerta Medina
Universidad Industrial De Santander

Elianis Gonzalez Perez
Universidad Metropolitana De Barranquilla

José Miguel Barón Martínez
Universidad Del Sinú

Ramiro José Andrade Brieva
Universidad Metropolitana De Barranquilla

Sara Julieth Giraldo Sangregorio
Universidad de Pamplona

Veronica Doria Rodriguez
Corporación Universitaria Rafael Nuñez

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i6.15354

Síndrome de Keratitis, Ictiosis y Sordera KID

María Alejandra Velásquez Quiroga¹

Maleja.Velasquez444@Gmail.Com

<https://orcid.org/0009-0002-6649-9150>

Medica General Universidad Industrial De Santander

Cristian Camilo Ballesteros López

Cristian.Ballesteros1@Correo.Uis.Edu.Co

<https://orcid.org/0009-0008-2046-8627>

Medico General Universidad Industrial De Santander

Jonatan Ferley Vasquez Castro

Vasquezj02@Hotmail.Com

<https://orcid.org/0009-0000-0243-1742>

Medico General Universidad Industrial De Santander

Maira Alejandra Puerta Medina

Maira.Puerta@Correo.Uis.Edu.Co

<https://orcid.org/0009-0000-8789-1931>

Medico General Universidad Industrial De Santander

Elianis Gonzalez Perez

Lande1810@Hotmail.Com

<https://orcid.org/0000-0002-6285-7996>

Medica General Universidad Metropolitana De Barranquilla

José Miguel Barón Martínez

Jbaronmartinez99@Gmail.Com

<https://orcid.org/0000-0002-8425-9989>

Medico General Universidad Del Sinú

Ramiro José Andrade Brieva

Ramirojoseab@Hotmail.Com

<https://orcid.org/0009-0001-3356-8140>

Medico General Universidad Metropolitana De Barranquilla

Sara Julieth Giraldo Sangregorio

Sajugi02@hotmail.com

<https://orcid.org/0009-0000-2282-5183>

Medica General Universidad de Pamplona

Veronica Doria Rodriguez

verodoria09@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0003-9637-9763>

Medica General Corporación Universitaria Rafael Nuñez

¹ Autor principal

Correspondencia: Maleja.Velasquez444@Gmail.Com

RESUMEN

El síndrome de queratitis, ictiosis y sordera(KID) es una displasia ectodérmica congénita que afecta a la epidermis, el epitelio corneal y el oído interno, caracterizándose por lesiones dérmicas hiperqueratósicas, alopecia cicatricial, distrofia ungueal, anomalías dentarias, pérdida auditiva neurosensorial y neovascularización corneal progresiva en la literatura. Se presenta caso de paciente natural de Ejido, procedente de Mérida quien presenta características que cumplen con los criterios clínicos para síndrome.

Palabras clave: Queratitis, ictiosis, sordera, displasia ectodérmica, hiperqueratosis

Artículo recibido 15 septiembre 2024

Aceptado para publicación: 15 octubre 2024



Keratitis, Ichthyosis, and Deafness Syndrome KID

ABSTRACT

Keratitis, ichthyosis, and deafness (KID) syndrome is a congenital ectodermal dysplasia that affects the epidermis, corneal epithelium, and inner ear. It is characterized by hyperkeratotic skin lesions, cicatricial alopecia, nail dystrophy, dental anomalies, sensorineural hearing loss, and progressive corneal neovascularization. We present the case of a patient, originally from Ejido and residing in Mérida, who exhibits clinical features consistent with the criteria for the syndrome.

Keywords: Keratitis, ichthyosis, deafness, ectodermal dysplasia



INTRODUCCION

El síndrome de queratitis, ictiosis y sordera(KID) es una displasia ectodérmica resultado de una mutación en el gen que codifica la proteína de unión GAP conexina 26, la GJB₂¹. Las uniones gap son pequeños canales formados por el acoplamiento de complejos proteicos, basados en proteínas llamadas conexinas, las cuales son responsables del acoplamiento eléctrico y químico entre células vecinas como resultado de su permeabilidad a pequeños iones inorgánicos, metabolitos y nutrientes con peso molecular menor a 1kDa⁶. La conexina 26 juega un papel importante en la diferenciación epitelial, se encuentra en una variedad de células y tejidos, la epidermis, conductos y glándulas sudoríparas, folículos pilosos y unión esclerocorneal².

El síndrome de KID es caracterizado por las manifestaciones mayores queratitis vascularizante, eritroqueratodermia, sordera neurosensorial, alopecia, hiperqueratosis reticular en palmas y plantas⁹.

La primera descripción de un paciente fue por Burns en 1915. En 1978 se reconoce la triada como una entidad, y el acrónimo fue acuñado por Skinner et al, en 1981⁸.

Han sido reportados menos de 100 casos en la literatura hasta ahora⁶.

DESARROLLO

Caso Clínico

Paciente de masculino de 36 años sin antecedentes familiares de importancia, hijo de padres aparentemente sanos, no consanguíneos, con 5 hermanos sin patologías asociadas, quien presenta primeras lesiones a los 5 días de edad consistente en eritrodermia generalizada, predominantemente en punta de la nariz orejas, manos y pies, ausencia parcial del cabello, pestañas y cejas. A los 16 meses de edad es valorado para asesoramiento genético en el cual afirman que las lesiones son compatibles con una displasia ectodérmica. Posteriormente se evidencia retraso en el desarrollo psicomotor asociado a sordera. A los 5 años presenta primera alteración ocular dada por opacidad en el cristalino, posteriormente a los 7 años de edad se evidencia neovascularización de la cornea. Paciente asiste a controles irregulares con dermatología y oftalmología para manejo sintomático.

Actualmente ingresa por cuadro que inicia en septiembre de 2017 consistente en aparición de nuevas placas hiperqueratósicas, de aspecto verrugoso, no confluentes, de bordes irregulares en tronco, miembros superiores y miembros inferiores, aproximadamente 3-4 lesiones por zona, con predominio

en la cara medial de la pierna izquierda y derecha, de aproximadamente 2cmx2cm, asimétricas, las cuales fueron aumentando en tamaño hasta confluir y formar una placa irregular eritoqueratodérmica, con posterior secreción blanquecina fétida escasa, en diciembre de 2017 asisten centro de salud de la localidad donde determinan procesos infeccioso activo, inician antibiótico terapia con amikacina 500mg endovenoso cada 12 horas por 5 días, por leve mejoría dan alta medica. Por reaparición de secreción en lesiones eritoquetodérmicas de miembros inferiores, deciden administrar antibiótico terapia de manera ambulatoria por 5 días mas.

En marzo de 2018 por aumento del tamaño de las lesiones y progresión de la secreción a verdosa y fétida deciden asistir al Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes (IAHULA). Al ingreso se observa paciente piel con xerosis generalizada, placas queratósicas en cuero cabelludo condicionando alopecia, en pabellones auriculares, en región posterior del cuello, en cara surcos profundos nasogeniano, labiogeniano, labiomandibular, con madarosis, mucosa oral seca, múltiples caries dentales, a nivel del tronco una hiperqueratosis folicular, en las extremidades una queratodermia palmoplantar, placas queratósicas tipo verrugosas en miembros superiores, onicodistrofia generalizada, lesiones tipo placa eritoqueratodérmicas de aproximadamente 30cmx25cm en miembro inferior derecho y 30cmx20cm en miembro inferior izquierdo, con secreción amarillenta fétida. Se ingresa paciente para iniciar antibioticoterapia y realizar estudios de extensión.

Paciente es valorado por servicio de *Dermatología* quien describe las lesiones como xerosis generalizada, placas queratósicas de tamaño variable distribuidas en todo el cuerpo, se observa lesiones en cuero cabelludo condicionando alopecia total, en pabellones auriculares, en región posterior del cuello, en cara se evidencia ausencia total de pestañas y cejas, surcos profundos nasogeniano, labiogeniano, labiomandibular, a nivel del tronco una hiperqueratosis folicular, en las extremidades una queratodermia palmoplantar, placas queratósicas tipo verrugosas en miembros superiores de tamaño variable, a nivel de las manos y los pies se onicodistrofia generalizada.

Se realiza valoración por servicio de *Oftalmología* quien realiza oftalmoscopia microscópica evidenciando queratitis en banda bilateral.

Otorrinolaringología realiza valoración quien describe lesiones hiperqueratósicas que obstruían conducto auditivo interno. Administran glicerina ótica. Al realizar nueva valoración evidencian membrana timpánica opaca recubierta con lesiones hiperqueratósicas bilateral.

DISCUSION DEL CASO

El acrónimo KID no define con exactitud esta entidad ya que la anormalidad cutánea no es una ictiosis y si una hiperqueratosis papilomatosa.

Al revisar la literatura encontramos que el diagnostico de síndrome de KID es clínico. Caceres-Rios *et al* revisaron 61 casos que fueron reportados entre 1915 y 1993 documentados y establecieron los criterios diagnosticos (1996)¹⁵. Se establece en base a *Criterios Mayores*: 1. Eritroqueratodermia, 2. Sordera neurosensorial, 3. Queratitis vascularizante, 4. Queratosis palmoplantar. 4. Alopecia; *Criterios Menores*: 1. Aumento de la susceptibilidad a infecciones, 2. Displasia dental, 3. Hipohidrosis, 4. Retardo del crecimiento¹³.

Manifestaciones dermatológicas

La piel es seca, eritematosa y gruesa en el nacimiento, con una descamación transitoria. Durante los primeros años evoluciona a una eritrodermia no descamativa con placas simétricas y una superficie verrugosa. Estas placas se encuentran en la cara, codos, tronco, cuero cabelludo y área glútea. Las placas periorales pueden evolucionar hasta producir surcos periorales las cuales dan al paciente una facie añosa¹⁵.

La mayoría de los casos tiene afección ungueal, generalmente como una onicodistrofia y se ha descrito un caso con ausencia total de las uñas.

Manifestaciones auditivas

Las anomalías auditivas en el síndrome KED se han descrito como una hipoacusia neurosensorial congénita no progresiva en la mayoría de los pacientes. No obstante, se han descrito casos de inicio hasta los 8 años de edad⁴, y casos en los que la sordera era de conducción³.

Manifestaciones oculares

Los síntomas oculares mayores del síndrome KID son fotofobia, irritación, lagrimeo y malestar visual debido a una queratitis vascularizante¹⁴. La queratitis con neovascularización, considerado criterio mayor del síndrome, es el resultado de un proceso ocular degenerativo. En el niño se observan fotofobia,



leucomas, opacidades y abrasiones corneales que van degenerando en una queratitis neovascularizante que hace disminuir progresivamente la agudeza visual, llevando eventualmente a una ceguera total^{4,12}.

Susceptibilidad a infecciones

Casi la mitad de los pacientes se acompaña de una historia de cuadros víricos, bacterianos, micóticos (dermatofitosis y candidiasis)⁵ e incluso parasitarios (escabiosis) que se traducen en otitis media, conjuntivitis, neumonía orquiepididimitis, candidiasis mucocutánea crónica y sepsis. Aunque en algunos casos se han encontrado alteraciones de la inmunidad, éstos han sido pocos y con hallazgos heterogéneos, que no permiten una explicación plausible para esta predisposición^{10, 11}.

Alteración en la dentición

En las manifestaciones orales del síndrome de KID puede encontrarse leucoqueratosis, parches en la mucosa oral, y fisuras profundas en la lengua. A nivel dental puede encontrarse hipoplasia, opacidades limitadas o difusas, y pueden desarrollar anomalías como dentinogenesis imperfecta, y amelogenesis imperfecta¹⁶. Los dientes son distróficos, quebradizos, hipoplásicos, con anomalías de implantación, retraso en la dentición, ausencia total (anodontia) y dientes de Hutchinson han sido documentados.

Hipohidrosis

Algunos de los pacientes presentan Hipohidrosis¹⁷. En torno 1 de cada 5 casos padecen de disminución de la diaforesis.

CONCLUSION

El síndrome de KID es un raro desorden congénito, con una prevalencia estimada en 1/1'000.000, de los cuales se ha documentado un poco mas de 100 casos en la literatura mundial desde su primera descripción realizada en 1915. Los pacientes tienen corta expectativa de vida debido a su susceptibilidad a adquirir infecciones.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Richard G, Rouan F, Willoughby CE, et al. Missense mutations in GJB2 encoding connexin-26 cause the ectodermal displasia keratitis–ichthyosis–deafness syndrome. *Am J Hum Genet* 2002; 70: 1341–1348.
2. *Journal of Investigative Dermatology* (2009) 129, 776–779; doi:10.1038/jid.2008.312;



- published online 9 October 2008. Keratitis-Ichthyosis-Deafness Syndrome Caused by GJB2 Maternal Mosaicism
3. Nousari HC, Kimyai-Asadi A, Pinto JL. KID syndrome associated with features of ichthyosis hystrix. *Pediatr Dermatol* 2000;17:115-7.
 4. Javier Romero Gómez, Ángel Vera Casaño, Vicente Crespo Erchiga, Síndrome KED, *Piel*, Volume 17, Issue 10, 2002, Pages 484-488, ISSN 0213-9251.
 5. S.SHIRAIISHI, S.MURAKAMI AND Y.MIKI. Oral fluconazole treatment of fungating candidiasis in the keratitis, ichthyosis and deafness (KID) síndrome. *British Journal of Dermatology* {1994} 131, 904-907.
 6. J. Mazereeuw-Hautier, E. Bitoun, J. Chevrant-Breton, S.Y.K. Man, C. Bodemer, C. Prins, C. Antille, J.-H. Saurat, D. Atherton, J.I. Harper, D.P. Kelsell and A. Hovnanian. Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome: disease expression and spectrum of connexin 26 (GJB2) mutations in 14 patients
 7. Alessandro Terrinoni, Andrea Codispoti, Valeria Serra, Biagio Didona, Ernesto Bruno, Robert Nisticò d,e, Michela Giustizieri, Marco Alessandrini c, Elena Campione f, Gerry Melino a,g,. Connexin 26 (GJB2) mutations, causing KID Syndrome, are associated with cell death due to calcium gating deregulation. *Biochemical and Biophysical Research Communications* 394 (2010) 909–914.
 8. Shashi A.M. Kumar, MD, Mitchell R. Lester, MD and Donna L. Bratton, M D. KID Syndrome Associated With Elevated Sweat Chloride. *Pediatric Pulmonology* 21:192-194 (1996).
 9. Nousari HC, Kimyai-Asadi A, Pinto JL. KID syndrome associated with features of ichthyosis hystrix. *Pediatr Dermatol* 2000;17:115-7.
 10. Shashi A.M. Kumar, MD, Mitchell R. Lester, MD and Donna L. Bratton, M D. KID Syndrome Associated With Elevated Sweat Chloride. *Pediatric Pulmonology* 21:192-194 (1996).
 11. Han MA,¹ Panpan LIANG,² Jian CHEN,¹ Peiyong FENG,¹ Wei LAI. Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome accompanied by disseminated cutaneous fungal infection. *Journal of Dermatology* 2017: 1–7.
 12. GÓMEZ-FAÍÑA P1, RUIZ-VIÑALS AT2, BUIL-CALVO JA3, ESPAÑA-ALBELDA A1,



- PAZOS-LÓPEZ M1, CASTILLA-CÉSPEDES M. Patient with severe corneal disease in kid syndrome. *arch soc esp oftalmol* 2006; 81: 225-228.
13. Cáceres-Ríos H, Tamayo-Sanchez L, Orozco ML, Ruiz-Maldonado R. Keratitis, ichthyosis, and deafness (KID syndrome): review of the literature and proposal of a new terminology. *Pediatr Dermatol* 1996;13:105-13.
 14. Gómez-Fañá p, Ruiz-Viñals at, Buil-Calvo ja, España-Albelda A, Pazos-López m, Castilla-Céspedes m. Patient with severe corneal disease in kid syndrome. *Arch Soc Esp Oftalmol* 2006; 81: 225-228
 15. Luciana A. Conrado, MD, Silvio A. Marques, PhD, Joel C. Lastoria, PhD, Luís Carlos Cucé, PhD, Mariangela E. A. Marques, PhD , and Neusa L. Dillon, PhD. Keratitis-ichthyosis-deafness (KID) syndrome with squamous cell carcinoma. *Medical genetics – Case report*
 16. Sera SJmsek Derelioglu, Yücel YJlmaz, and Sultan Keles. Dental Treatments under the General Anesthesia in a Child with Keratitis, Ichthyosis, and Deafness Syndrome. *Case Reports in Dentistry* Volume 2013; 1-6.
 17. Golder N. Wilson, Robert H. Squires, Jr., and Arthur G. Weinberg. Keratitis, Hepatitis, Ichthyosis, and Deafness:Report and Review of KID Syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 40255-259 (1991)

